

## **DECRETO DIREZIONE GENERALE SANITA' N. 410 DEL 18.1.2005**

**Oggetto: APPROVAZIONE DELLE PRIME "RACCOMANDAZIONI DIAGNOSTICHE E TERAPEUTICHE PER LA SORDITA"**

### **IL DIRETTORE GENERALE**

**RICHIAMATO** il proprio Decreto n. 12091 del 21.07.2003 "Costituzione del Gruppo di Lavoro sul Network dei centri regionali per la diagnosi e cura della sordità";

**RICHIAMATI** i seguenti provvedimenti:

- d.g.r. n. VII/8078 del 18.2.2002: "Indicazioni sulle modalità di controllo delle prestazioni sanitarie per l'anno 2002";
- d.c.r. n. VII/462 del 13.3.2002: "Piano Socio Sanitario Regionale 2002-2004";

**CONSTATATO** che per il controllo della sordità, nei tempi di vigenza del piano, si prevede di potenziare la messa in rete funzionale di centri per la sordità con l'obiettivo di garantire ai cittadini affetti da questa patologia un'assistenza di elevato standard qualitativo su tutto il territorio e di promuovere iniziative volte all'educazione sanitaria della popolazione ed all'aggiornamento degli operatori;

**CONSTATATO** l'importanza e la rilevanza del fenomeno della Sordità, causa di gravi ripercussioni sul tessuto sociale della popolazione lombarda e che esistono strumenti di prevenzione nell'ambito della diagnosi precoce di provata efficacia;

**VISTE** le risultanze dei lavori di detto Gruppo contenute nel verbale del 19.11.2004:

- approvazione del documento "Raccomandazioni diagnostiche e terapeutiche per la sordità" - allegato 1 parte integrante e sostanziale del presente atto;
- approvazione del logo del network regionale per la sordità - allegato 2 al presente provvedimento quale parte integrante e sostanziale;

**CONSIDERATO** che le raccomandazioni individuate contribuiscono alla diffusione delle conoscenze medico-scientifiche di tutto il personale che opera nella sanità lombarda;

**RITENUTO** che tali Raccomandazioni, quale documento utile per costruire dei percorsi diagnostico-terapeutici ed assistenziali per l'assistenza sanitaria e sociale, costituisca un importante supporto tecnico-operativo per la cura della sordità, rivolto a tutte le diverse figure socio-sanitarie, variamente collocate e specializzate, che si trovano usualmente in prima linea a fronteggiarne i problemi relativi alla gestione del paziente

**PRESO ATTO** che l'utilizzo di un logo semplifica le modalità di accesso per l'utenza alla rete dei centri che si occupano e provvedono all'assistenza della sordità in quanto li rende riconoscibili;

**VISTI** i seguenti provvedimenti amministrativi e norme:

- art. 17 della l.r. 16/96, e successive modifiche ed integrazioni, che individua le competenze dei Direttori Generali;
- d.g.r. n. VII/4 del 24.5.2000 "Avvio della VII legislatura. Costituzione delle Direzioni Generali e nomina dei Direttori Generali";

- d.g.r. n. VII/11699 del 23.12.2002 “Disposizioni a carattere organizzativo (4^ provvedimento 2002)” e successive modificazioni, con la quale è stato conferito l’incarico di Direttore Generale della Direzione Sanità al Dott. Carlo Lucchina;

### **DECRETA**

1. **di approvare**, in attuazione del D.P.C.M. del 29 novembre 2001 e del Piano Socio Sanitario Regionale 2002-2004, il documento relativo alle prime “Raccomandazioni diagnostiche e terapeutiche per la Sordità” - allegato 1 parte integrante e sostanziale al presente atto;
2. **di approvare** altresì il logo del network regionale per la Sordità , “RETE UDITO”– allegato 2 al presente provvedimento quale parte integrante e sostanziale del presente atto;
3. **di pubblicare** dette raccomandazioni sul sito web della D.G. Sanità e sul Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia.

**CARLO LUCCHINA**

## **OTOSCLEROSI**

L'otosclerosi è una malattia della capsula labirintica, robusto guscio osseo che avvolge l'orecchio interno.

Si manifesta clinicamente con sordità trasmissiva ed acufeni conseguente al progressivo blocco dell'articolazione stapedo-ovalare, la sintomatologia frequentemente esordisce tra i 20-30 anni di vita.

L'incidenza clinica della malattia è variabile dal 0,3 al 0,4% (Declau e Coll. 2001), mentre l'incidenza istologica è di circa 10-100 volte maggiore di quella clinica.

Il focolaio otosclerotico solitamente si localizza a livello della parte anteriore della platina fissula ante fenestram, ma può trovarsi anche a livello della chiocciola (otosclerosi labirintica). In questo caso la malattia è caratterizzata da sordità neurosensoriale, acufeni, vertigini per lesioni a carico dell'orecchio interno.

### **Cause e fattori predisponenti**

- La razza caucasica risulta maggiormente colpita rispetto a quella africana o asiatica, gli Indiani d'America ne sono esenti.
- Il sesso femminile è colpito il doppio dei maschi, nell'80 % dei casi la malattia è bilaterale.
- Gravidanza e allattamento accelerano il processo; sovente la malattia si stabilizza dopo la menopausa.

La caratteristica famigliare è da molto tempo nota; studi di biologia molecolare hanno evidenziato 3 loci che segregano con meccanismo autosomico dominante. Il virus della rosolia avrebbe un'azione attivante il meccanismo dell'ereditarietà.

Non è stata ancora definita con precisione la causa o le cause della malattia.

È interessante considerare che l'entità del deficit uditivo non è correlabile all'estensione della lesione evidente al momento dell'intervento chirurgico, e quindi s'ipotizzano diversi fattori di ordine ereditario, embriologico, biochimico, ormonale.

### **Sintomi**

- Sordità progressiva, inizialmente di tipo trasmissivo (1°-2° grado) dovuta ad alterazioni dell'apparato di trasmissione, per diventare di tipo misto (3° grado) ed infine neurosensoriale (4° grado),
- Acufeni, è il sintomo che allarma e porta al consulto specialistico.

### **Diagnosi**

- Esame obiettivo: nessun segno caratterizza questa patologia
- Esame audiometrico tonale liminare: permette di valutare l'entità ed il tipo di perdita uditiva che inizialmente è di tipo trasmissivo per divenire mista e terminare come forma neurosensoriale.
- Esame impedenzometrico: timpanogramma di tipo A con compliance ridotta; il riflesso stapediale è assente. riflesso nelle fasi iniziali della malattia è possibile rilevare un riflesso di tipo on-off.
- Esame audiometrico vocale: la curva di articolazione collima con il tipo di perdita tonale rilevata.

### **Terapia**

La terapia è di tipo chirurgico, protesico, medico.

#### **Terapia chirurgica**

La chirurgia, viene solitamente effettuata in anestesia locale, prevede il ricovero per 2-3 giorni e attualmente consiste nell'intervento di platinotomia o platinostomia con il posizionamento di una protesi di teflon e platino al posto della staffa, che viene rimossa. In pochi centri viene ancora attuata la platinectomia con interposizione di lembo di vena o pericondrio tragale, procedura valida ma più invasiva e caratterizzata da più facili reazioni labirintiche. Le complicanze sono rappresentate da reazione di intolleranza dell'orecchio interno che può portare alla perdita neurosensoriale grave o totale dovuta a traumatismo del labirinto.

A distanza di anni dall'intervento chirurgico è possibile che il paziente presenti di nuovo un

progressivo calo dell'udito a causa dell'usura della chiocciola che inevitabilmente perde le sue performances. Raramente si può verificare (a seguito di traumi) uno spostamento della protesi, che deve essere sostituita mediante un nuovo intervento, detto di "revisione".

Si raccomanda in caso di insuccesso della revisione di non reiterare l'intervento in quanto ad ogni successivo approccio chirurgico aumenta notevolmente il rischio di provocare un'anacusia.

I risultati della platinotomia sono ottimi nel 95% dei casi mentre non si osserva alcun miglioramento nel 3% dei casi e può realizzarsi l'anacusia nel 2% dei pazienti.

L'intervento chirurgico nella maggior parte dei casi permette un rallentamento nell'evoluzione della malattia, tuttavia nel caso di peggioramento della soglia uditiva la protesizzazione risulta meno facilmente realizzabile per una ridotta capacità discriminativa della coclea operata.

L'intervento può essere consigliato nelle forme francamente trasmissive bilaterali quando la perdita uditiva nell'orecchio migliore supera i 40 dB; viene operato prima sempre l'orecchio peggiore, se il risultato è positivo si procederà ad operare il controlaterale non prima di un anno dal primo intervento.

Le forme unilaterali non vanno operate se non quando la perdita uditiva rende l'orecchio non utilizzabile.

Nelle forme infantili l'intervento va consigliato con la massima prudenza in quanto questi soggetti sono facili ai traumatismi cranici con conseguente necessità della chirurgia di revisione; nelle forme infantili e giovanili è utile prescrivere l'indagine TAC ad alta risoluzione per studiare l'estensione del focolaio otosclerotico.

I risultati uditivi sono buoni a distanza di 1-2 decenni dall'intervento.

Alcuni chirurghi propongono l'intervento anche nelle forme di sordità grave con scarso gap tra via aerea e ossea per poter realizzare una successiva protesizzazione.

In questa chirurgia funzionale è fondamentale che il chirurgo esprima con la massima chiarezza ogni possibile rischio e alternativa alla chirurgia onde evitare pesanti contenziosi medico-legali inerenti al consenso informato ottenuto.

I rischi di insuccesso non vanno mai minimizzati così come i rischi ad incidenza minima quale la lesione del nervo facciale e la perforazione della membrana timpanica!

### **Terapia protesica**

L'utilizzo di una protesi acustica endoauricolare o retroauricolare permette un ottimo recupero uditivo e non impedisce un successivo intervento chirurgico. Viene consigliato l'uso della protesi acustica qualora il paziente non voglia sottoporsi ad un intervento chirurgico per paura o ritenendolo troppo rischioso o ancora nel caso in cui l'orecchio interno sia già talmente danneggiato da rendere l'intervento chirurgico poco vantaggioso, o quando sussistono patologie cardiocircolatorie che sconsigliano la chirurgia. I risultati sono molto soddisfacenti e costituiscono una vera e propria terapia riabilitativa della funzionalità uditiva. L'applicazione della protesi acustica non rallenta l'evoluzione della malattia.

### **Terapia medica**

La terapia medica si attua mediante somministrazione di fluoruro di sodio assunto per via orale, che sembrerebbe bloccare la progressione del focolaio otosclerotico, inibendo l'enzima tripsina che si libera durante la fase attiva della malattia. Il dosaggio consigliato è di 40 mg. die da protrarsi per 6 mesi. Successivamente si prosegue con una terapia di mantenimento con 10-20 mg/giorno per 1 o 2 anni. Questa terapia rallenta il progredire della malattia e può essere propedeutica all'intervento.

# OTOSCLEROSI

## GENERALITA'

- Malattia della capsula labirintica
- Esordio come sordità trasmissiva
- Insorgenza della sordità: 20-30 anni
  - Incidenza: 03-04 %
  - Causa: probabilmente genetica

## ANATOMIA PATOLOGICA

- Focolaio otosclerotico (ossificazione):
  - Polo anteriore o posteriore della platina della staffa
  - Capsula labirintica (forma cocleare)

## FATTORI PREDISPONENTI

- Razza caucasica
  - F/M : 2/1
- Gravidanza e allattamento
- Famigliarità

## SINTOMATOLOGIA

- Sordità ingravescente
- Acufeni

## DIAGNOSI

- Anamnesi
- Esame obiettivo: MT normale
- Audiometria tonale liminare
  - Impedenzometria
  - Audiometria vocale

Tonale liminare: s.trasmissiva (I stadio),  
mista (II-III stadio),  
neurosensoriale (IV stadio) e cofosi

Impedenzometria: timpanogramma A,  
RS on-off inizialmente (I stadio), RS  
assente stadi successivi

Vocale: sintonica con aud. tonale

## TERAPIA

- Protesica
- Chirurgica
- (Medica)

## TERAPIA PROTESICA

- Non preclude l'intervento chirurgico
- Consigliabile se il pz teme l'atto chirurgico  
o se sussiste il minimo rischio(labirintizzazione)

## TERAPIA CHIRURGICA

- Platinostomia con pistone  
in teflon e gancio in platino o acciaio
- Anestesia locale, in rari casi narcosi
  - Ricovero: 2-3 giorni

## TERAPIA MEDICA

- Fluoruro di sodio 40 mg/die per 6 mesi,  
indi 10-20 mg per 1-2 anni
  - Utilità dubbia



## LA PRESBIACUSIA

### EPIDEMIOLOGIA DELLA SORDITA'

Per inquadrare nella giusta ottica, sociale ed economica, il problema della sordità neurosensoriale nell'adulto e in particolare nel paziente anziano è fondamentale soffermarci sui dati epidemiologici che tuttavia nel nostro paese non risultano aggiornati.

- Leske (1981) ha realizzato una ricerca negli Stati Uniti su un campione di circa 6600 persone adulte di età compresa tra 18 e 79 anni divisi in fasce d'età.

Il danno uditivo aumentava proporzionalmente all'incremento di età e risultava più intenso nei soggetti di sesso maschile. Circa il 30% delle persone di 65-74 anni e quasi la metà degli individui di 75-79 anni presentavano elevate difficoltà nella discriminazione della parola.

I dati strumentali hanno permesso di constatare che circa il 33 % delle persone di età superiore ai 65 anni ha soglie uditive anormali in audiometria vocale, pur presentando livelli acustici meno gravi alle misurazioni con i toni puri.

- Davis (1989) ha considerato un ampio campione di persone adulte in Gran Bretagna, rilevando la prevalenza di soggetti che manifestavano elevata difficoltà di comprensione del linguaggio in ambiente rumoroso pari al 26%.

L'incremento di prevalenza in relazione all'aumento dell'età è risultato particolarmente evidente dopo i 60 anni; nel gruppo di intervistati di 71-80 anni il 12,4 % ha presentato deficit funzionali in ambiente silenzioso in un orecchio.

Nel gruppo di 51-60 anni, infine, il 33,9% dei soggetti esaminati presentava un deficit uditivo superiore a 25 dB all'orecchio peggiore; l'8% mostrava una soglia tra 35 e 45 dB HL ed il 5% superiore a 45 dB HL.

L'Autore non ha evidenziato correlazioni tra ipoacusia ed esposizione al rumore, sesso o categoria occupazionale, ma ha osservato una particolare associazione con l'età.

- In Danimarca Parving (1983) ha analizzato un gruppo di oltre 5000 persone di sesso maschile di età compresa tra 49 e 69 anni, rilevando una ipoacusia superiore a 25 dB HL sulle frequenze

500-1000-2000-4000 Hz nel  $35 \pm 5\%$  dei soggetti testati; percentuale non lontana dal  $44 \pm 7\%$  delle persone che lamentavano difficoltà uditive.

Soltanto nel  $16 \pm 5\%$  si è potuta dimostrare una normoacusia; la presenza di danni uditivi permanenti indotti da rumore è stata del  $38 \pm 7\%$  nelle forme bilaterali e del  $6 \pm 4\%$  in quelle unilaterali.

- Secondo i dati ISTAT (1990) l'incidenza della sordità si correla positivamente con l'età, mentre non si apprezzano differenze in base al sesso, all'ampiezza dei centri abitati ed alla loro distribuzione geografica.

- In Italia Quaranta ed Assennato (1991) hanno effettuato uno studio epidemiologico trasversale multicentrico basato su 2216 soggetti (0,03 della popolazione italiana, di cui 1067 femmine e 1149 maschi) basato su un questionario di autovalutazione, esame otoscopico ed esame audiometrico.

Il 22,2 % presentava sordità neurosensoriale, 1,3 % mista, 2,9 forma trasmissiva.

Delle forme neurosensoriali lo 0,2 erano preverbali, 4,3 da tecnopatia e il 14,5 da presbiacusia.

- Nel 1999 in Svezia su un campione di 48680 persone di età compresa tra 16 e 84 anni è stata valutata la capacità di sentire e comunicare.

L'11% di tutta la popolazione presentava difficoltà uditive; tra 16-24 anni difficoltà uditive, il 30 % presentava problemi uditivi dopo i 75 anni.

Nell'età compresa tra 16-24 anni la percentuale di sordità è pari al 2%.

La percentuale dei lavoratori corrisponde a quella della popolazione normale più vecchia di 10 anni

- In Finlandia nel 1999 sono stati valutati 3518 soggetti la percentuale della sordità nella popolazione è suddivisa in : 35 anni 2%, 55 anni 16 %, 65 anni 37%, 75 anni 64%.

Stato	Anno	Campione	65-74	75-79
USA	1981	6600	30 %	50 %
Inghilterra	1986		33,9 %	12 %
Danimarca	1983	5000	44 %	
Italia	1991	2216	14,5 %	
Svezia	1999			30 %
Finlandia	1999	3518	37 %	64 %

## **PRESBIACUSIA**

La presbiacusia è caratterizzata da un deterioramento progressivo della capacità di udire e/o comprendere il messaggio verbale.

Può avere inizio anche precocemente, ma diventa evidente, e quindi problema clinico, nel momento in cui vengono intaccati i meccanismi di analisi cocleare (alterazione del meccanismo di banda critica) del linguaggio.

In generale, la problematica si pone attorno ai 65 anni, in alcuni casi il disturbo può presentarsi prima ed in altri, dopo.

Le popolazioni dei centri urbani dimostrano un peggioramento significativo della soglia uditiva rispetto ai pari età che, invece, vivono nelle campagne.

Il rumore nella civiltà industriale è il catalizzatore nel processo di invecchiamento del sistema uditivo, unitamente all'alimentazione, alla condizione di stress continuo, ed ai farmaci usati ed abusati in alta percentuale dalla popolazione.

Tra le possibili cause della presbiacusia, sono da prendere in considerazione anche l'ipertensione arteriosa e/o l'arteriosclerosi. Il deficit vascolare può infatti causare serie alterazioni delle strutture dell'orecchio interno, e precisamente delle cellule ciliate nel giro basale della coclea, delle cellule gangliari, della stria vascolare etc. La calcificazione della membrana basilare nel terminale basale della coclea, la tendenza all'atrofia del corpo cellulare nelle cellule del ganglio spirale la degenerazione cellulare nelle vie uditive centrali, con accentuata riduzione numerica delle cellule della corteccia uditiva sono lesioni riscontrabili nella presbiacusia.

## SINTOMATOLOGIA

Le manifestazioni cliniche della presbiacusia sono caratterizzate da una più o meno accentuata riduzione della capacità discriminativa, e ciò soprattutto in presenza di rumore ambientale o quando più persone parlano contemporaneamente (effetto cocktail-party). E' inoltre da segnalare che la persona anziana ha maggiore difficoltà a comprendere piuttosto che a sentire effettivamente ciò che viene detto.

Il motivo fondamentale di questa peculiarità è dovuto al fatto che il deficit, sulle alte frequenze, riduce la discriminazione delle consonanti che sono fondamentali al fine della comprensione della parola. La localizzazione acustica delle consonanti avviene principalmente sulle alte frequenze. Le vocali che contengono invece una percentuale maggiore di energia sono localizzate soprattutto sulle frequenze gravi e vengono meglio percepite dal soggetto presbiacusico. La risultante è un mascheramento delle vocali sulle consonanti con conseguente impossibilità a discriminare le parole. Il presbiacusico, infatti, sente male il campanello di casa, il trillo del telefono, segue abbastanza bene il telegiornale, male i film doppiati, ed ha difficoltà a percepire la voce dei bambini o delle donne.

Un'ulteriore caratteristica della sordità che interviene ad età avanzata è riferibile al ritardo dei tempi di integrazione corticale. Quando si comunica con una persona anziana è quindi importante parlare lentamente ed in modo chiaro. Gli acufeni di timbro acuto sono presenti nel 35% circa della popolazione e spesso viene associata una sintomatologia vertiginosa soggettiva.

L'obiettività locale non evidenzia nulla di significativo e correlabile alla patologia in oggetto.

### Audiometria tonale

La presbiacusia deve essere intesa, nella sua entità patologica, quale alterazione delle strutture periferiche e, principalmente, dell'orecchio interno.

Schuknecht, nel 1964, descrive 4 distinti tipi di presbiacusia caratterizzati da perdita neurosensoriale bilaterale solitamente simmetrica.

- 1) PRESBIACUSIA SENSORIALE
- 2) PRESBIACUSIA NEURALE
- 3) PRESBIACUSIA METABOLICA
- 4) PRESBIACUSIA MECCANICA

L'aspetto più importante di questa patologia non è tanto la perdita uditiva tonale liminare bensì i dati che ci vengono forniti dall'audiometria vocale, che è in grado di svelare le reali difficoltà del paziente presbiacusico.

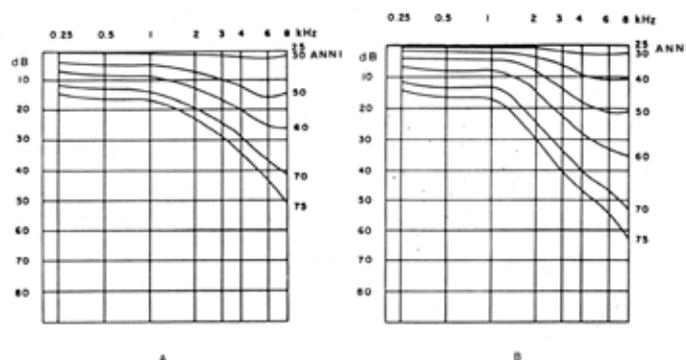


Fig. 4.1 Media delle curve audiometriche ottenute nelle donne (A) e negli uomini (B) in rapporto all'età. La soglia dei soggetti di 25-30 anni è stata scelta come livello di riferimento zero. (Da A. Spoor *Presbycusis values in relation to noise-induced hearing loss International Audiology* 6:48-57, 1967).

Nell'inquadramento della presbiacusia va valutato il quadro fisiopatologico di decadimento che deve essere valutato in toto e quindi:

- A) la degradazione sensoriale costante;
- B) la crescente difficoltà nella differenziazione degli stimoli complessi;
- C) l'aumento dei tempi di apprendimento;

D) il ritardo dei processi decisionali.

Sia i recettori sensoriali che i centri corticali e le stazioni intermedie di trasferimento delle informazioni sensoriali, sono coinvolti in questo processo di "decadimento".

Dal punto di vista caratteriale, l'involuzione porta alla introversione, con riduzione della reattività verso i fenomeni del mondo esterno. Abbiamo quindi una diminuzione delle espressioni emozionali, quasi si fosse ridotto l'affetto per gli altri ed aumentato invece quello per se stessi. Conservatorismo e difficoltà a prendere decisioni soprattutto innovative ne sono le conseguenze logiche.

L'anziano viene a soffrire di solitudine, accentuata spesso dalla ridotta acuità uditiva.

### **Audiometria vocale**

Poichè nella presbiacusia coesistono quote differenti da soggetto a soggetto di problematiche periferiche e centrali non è possibile osservare un andamento caratteristico della curva di articolazione vocale.

Quando la lesione è prevalentemente periferica, la percentuale di intelligibilità raggiunge il 100%, mentre quando il danno è a carico delle strutture neurali e centrali l'intelligibilità sarà compromessa con una maggior flessione della curva di articolazione con evidenziazione del fenomeno della dissociazione verbo-tonole.

Nella scelta del materiale vocale bisogna tener presente che il paziente anziano ha un tempo di attenzione e di risposta differente dal paziente adulto quindi l'utilizzo di materiali complessi quali le frasi può ingenerare difficoltà aggiuntive che possono falsare il risultato della prova.

Associare un rumore competitivo alle parole bisillabiche permette di valutare le performances vocale portandole la ridondanza estrinseca a valori critici.

In fase diagnostica si consiglia di effettuare l'esame in cuffia mentre per effettuare le prove di audiometria protesica è certamente più opportuno eseguire l'esame in campo libero.

Per non incorrere in false valutazioni dei risultati che possono essere alterati dai tempi di reazione allungati è opportuno allungare i tempi di intervallo tra le parole presentate.

### **TERAPIA PROTESICA**

La problematica è strettamente legata alla capacità di integrazione del soggetto. Se la prova vocale effettuata con logotomi e parole bisillabiche evidenzia una buona capacità di integrazione, allora è decisamente consigliabile la protesi. In caso contrario, si può giungere alla protesizzazione del soggetto, consapevoli della limitatezza dei risultati. Si sottolinea che, la protesizzazione deve comunque essere necessariamente correlata da un periodo di "training" riabilitativo che consenta al paziente di utilizzare al meglio la protesi.

Questo aspetto riabilitativo del paziente anziano nuovo utilizzatore della protesi acustica è poco conosciuto e utilizzato anche per concrete difficoltà organizzative conseguenti a ristrettezze nel personale e nella disponibilità di finanziamenti finalizzati al recupero sociale del cittadino anziano. Il sostegno della riabilitazione logopedica nella delicatissima fase dell'approccio alla protesi acustica nell'anziano, che spesso non è completamente convinto della scelta effettuata permette di evitare rifiuti e difficoltà che spesso provocano l'abbandono della protesi acustica che comunque è un notevole costo per la collettività.

Il SSN non deve cercare di ridurre le possibilità alla prescrizione protesica interpretando in modo capzioso le normative di legge ma dovrebbe far in modo che il paziente che necessita di un aiuto protesico sia aiutato dalle strutture audiologiche per ottenere il massimo recupero sociale.

Il supporto riabilitativo e di sostegno che può fare un trattamento logopedico permetterebbe di contenere gli sprechi della protesizzazione non utilizzata ma necessaria alla comunicazione e al facilitare anche a tarda età la vita dell'anziano.

# **PRESBIACUSIA**

## **DEFINIZIONE**

Deterioramento progressivo della capacità uditiva e della comprensione di messaggi verbali conseguente alla senescenza del sistema uditivo nella sua globalità in particolare dei centri nervosi

## **SINTOMATOLOGIA**

- Sordità con riduzione della capacità discriminativa
- Difficoltà nella differenziazione degli stimoli complessi particolarmente in ambiente rumoroso
- Acufeni, Instabilità, Vertigini

## **CONSEGUENZE DELLA SORDITA' NELL'ANZIANO**

- Diffidenza
- Introversione
- Solitudine
- Depressione

## **EPIDEMIOLOGIA**

30% della popolazione dopo i 65-75 anni  
50% della popolazione dopo i 75-80 anni

## **ANATOMIA PATOLOGIA**

- P. Sensoriale: lesione a livello dell'organo di corti
- P. Neurale: lesione a livello della via acustica
- P. Metabolica: lesione a livello della stria vascolare
- P. Meccanica: lesione a livello della membrana basilare ed atrofia del legamento spirale

## **FATTORI DI RISCHIO**

- Alimentazione
- Stress continuo
- Farmaci
- Rumore urbano e tecnopatico
- Ipertensione arteriosa
- Aterosclerosi





### **IL NEURINOMA DELL'ACUSTICO: ITER DIAGNOSTICO E TERAPEUTICO**

Epidemiologia: Il neurinoma (o schwannoma) è 1° in frequenza tra le neoplasie dell'angolo ponto-cerebellare.

Neurofibromatosi 2 (NF2): malattia autosomica dominante caratterizzata da neurofibromi multipli cutanei associati a schwannomi multipli bilaterali dell'VIII nervo cranico, ad altri tumori neurogeni, eventualmente cataratta subcapsulare giovanile. Prevalenza: 1/40.000 Incidenza: 3/100.000

#### **Clinica:**

Sintomi precoci: ipoacusia percettiva monolaterale od asimmetrica ed acufene monolaterale (presenti contemporaneamente in più del 90% dei casi).

Sintomi più tardivi: disequilibrio (più raramente vertigine) e deficit cerebellari (dismetria, atassia, tremore, adiadococinesia).

Sintomi rari: paresi VII, IX, X, XI nervi cranici, Disestesie V nervo cranico

Segni: nistagmo spontaneo generalmente da ipofunzione vestibolare, iposensibilità del riflesso corneale per deficit del V nervo cranico e/o paresi facciale nei tumori di ampie dimensioni.

#### **Diagnosi differenziale**

- Meningioma dell'APC (criteri radiologici)
- Epidermoide
- NF2

#### **Iter diagnostico:**

- Anamnesi: Si parte generalmente dal sintomo precoce: ipoacusia percettiva monolaterale o asimmetrica con scarsa discriminazione
- Esame obiettivo: ORL, vestibolare e neurologico; esame della cute (escludere neurofibromatosi)

- Indagini strumentali: esame audiometrico tonale e vocale
- Potenziali evocati uditivi del tronco nervo cranico-encefalo

### **IMAGING**

- RMN dell'angolo ponto-cerebellare con m.d.c.: discriminazione: 2 mm.
- In caso di sospetta NF2 (neurofibromi o macule cutanee e deficit visivo associati ai sintomi specifici del neurinoma; familiarità per NF2; età giovanile):
  - Visita oculistica (amartomi retinici, cataratta)
  - RMN encefalo e midollo spinale in toto
  - Consulenza genetistica

### **Iter terapeutico:**

- Wait and Watching
- Chirurgia: con o senza conservazione dell'udito
- Radioterapia stereotassica

### **Wait and Watching:**

- neurinomi asintomatici (scoperte occasionali alla RMN o TC) che non dimostrano crescita evidente a RMN seriate (< 0,1 cm l'anno)
- Pazienti con aspettativa di vita limitata integrando la valutazione con il rischio chirurgico e la sintomatologia

### **Chirurgia:**

- Velocità di accrescimento: > 0,1 cm l'anno
- Dimensioni (> 1 cm)
- Sintomaticità (ipoacusia progressiva)

Nell'ambito della chirurgia distinguiamo:

- Tecniche con conservazione dell'udito (Soglia uditiva migliore di 40 dB e di 80% di discriminazione vocale)
  - Via retro-sigmoidea: Tumore < 2 cm, che non supera il 1/3 mediale del Fundus
  - Via fossa cranica media: Tumore intracanalare dell'1/3 mediale del fundus, che non occupa l'intero CUI

Tecnica senza conservazione dell'udito: (Soglia uditiva superiore alle Indicazioni per la RS e TL; diametro > 2 cm; volontà del paziente di salvaguardare il VII n.c. piuttosto che tentare la preservazione dell'udito):

- Via trans-labirintica

- Radioterapia stereotassica:

Non è una prima scelta per la salvaguardia dell'udito.

E' consigliabile in prima battuta in caso di controindicazione medica all'intervento chirurgico

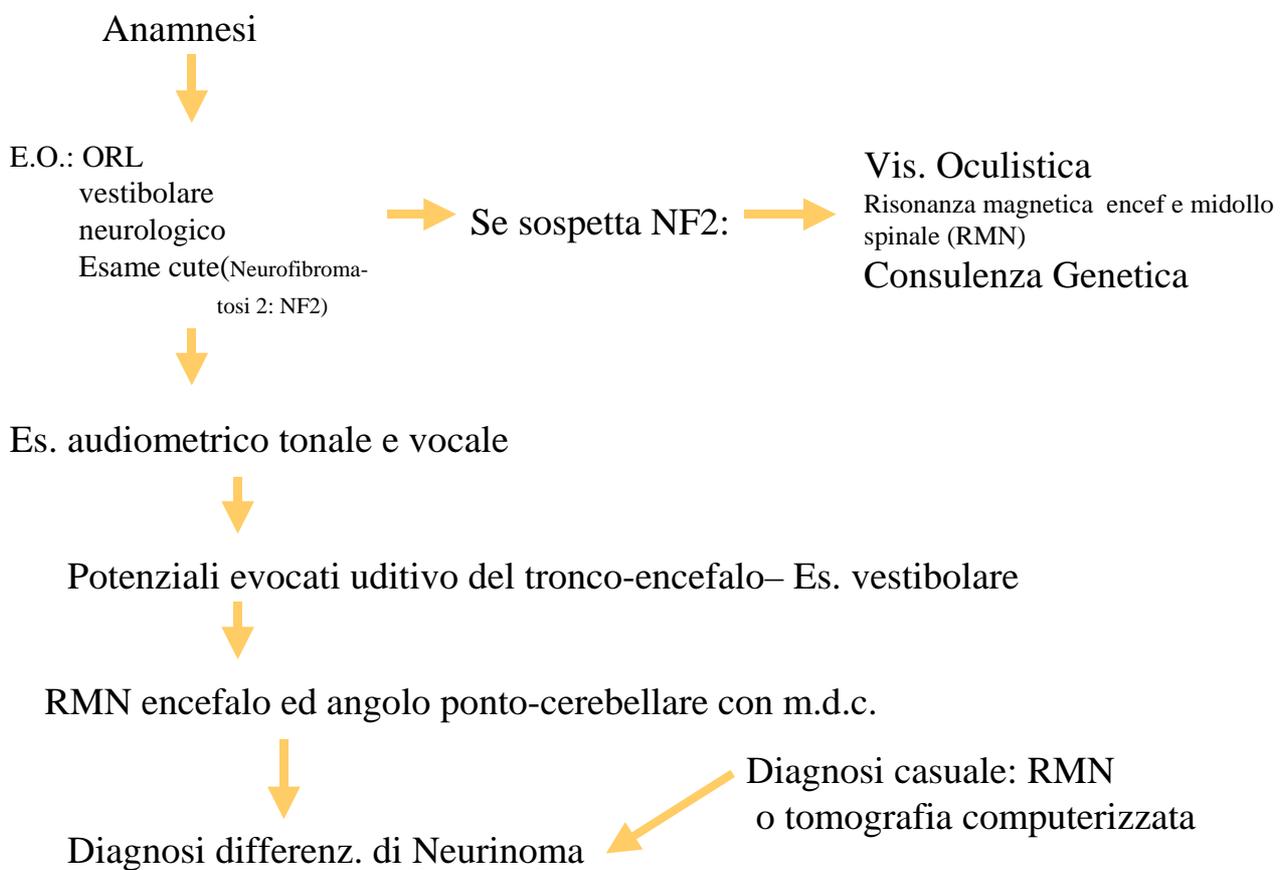
Non è dimostrato che sia utile in caso di exeresi sub-totale.

Preliminari studi sulla proton terapia.

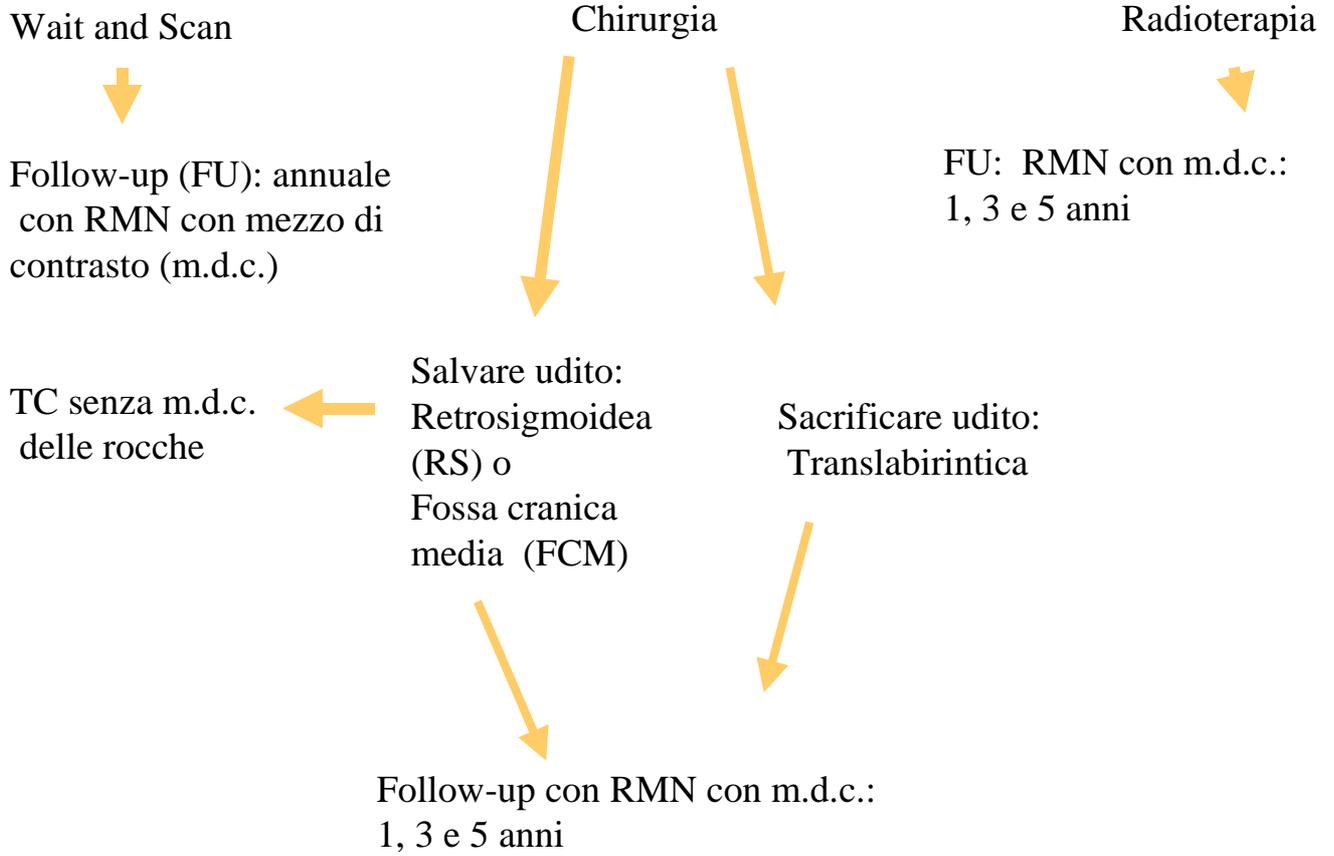
Follow-up

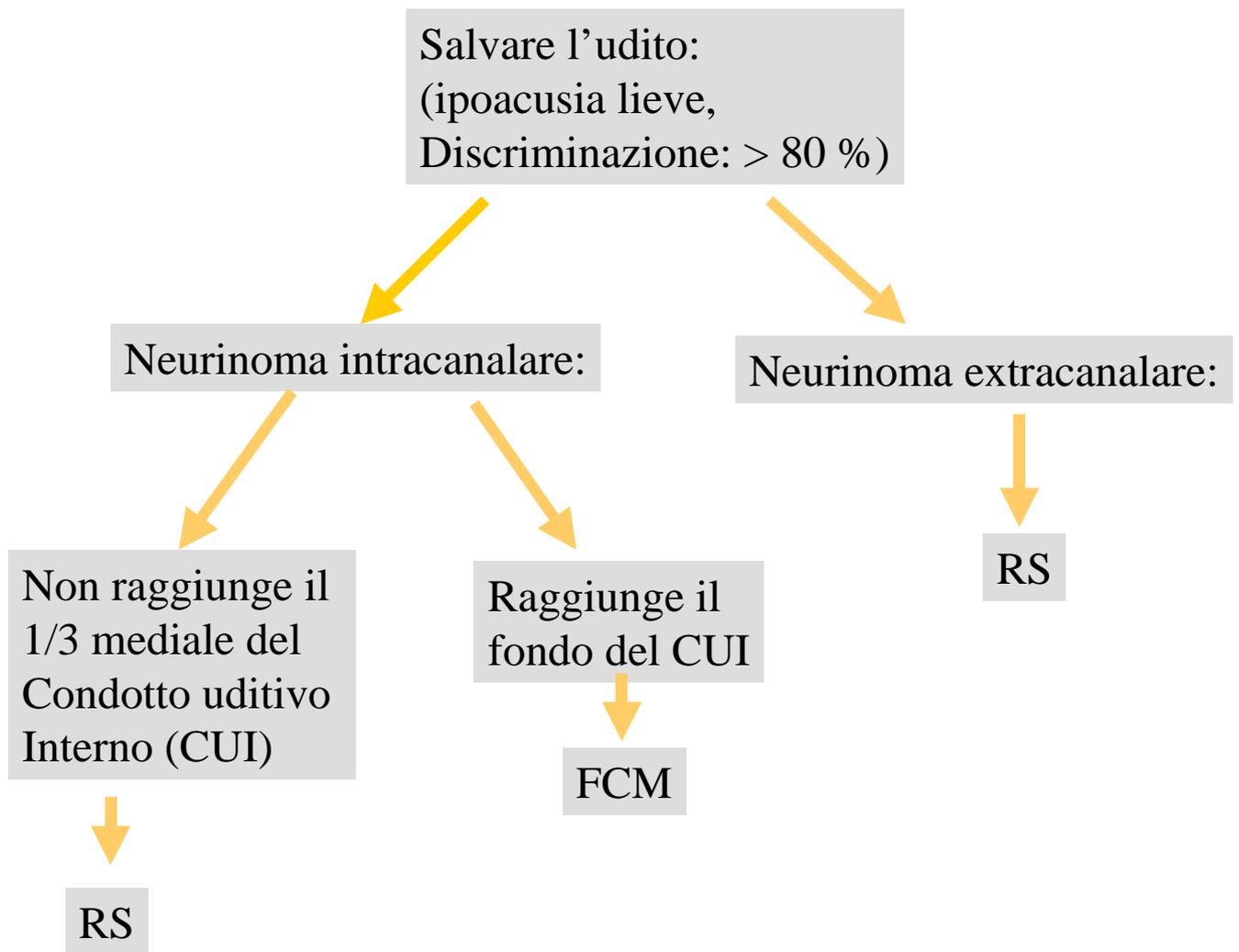
- Neurinoma semplice: RMN con mdc encefalo ed APC ad 1, 3 e 5 anni.
- NF2: RMN encefalo e midollo con m.d.c. ogni anno.

# Flow-chart neurinoma dell'acustico



Discussione con pz su opzioni terapeutiche





## OTITE CRONICA COLESTEATOMATOSA

**DEFINIZIONE:** accumulo anormale di materiale corneo dovuto alla presenza di epitelio pavimentoso nell'orecchio medio con possibile distruzione della catena ossiculare ed erosione ossea.

### CLASSIFICAZIONE

- **colesteatoma congenito:** è conseguente alla presenza di residui embrionari di cellule cheratinizzanti nella cassa. La membrana timpanica è integra, l'anemnesi negativa per perforazioni timpaniche e pregressi interventi chirurgici a carico dell'orecchio medio e della membrana timpanica.
- **colesteatoma acquisito:**
  - primario:** è dovuto alla presenza di tasche di retrazione della membrana timpanica conseguenti ad una disfunzione tubarica.
  - secondario:** deriva dalla migrazione all'interno della cassa di cellule epiteliali attraverso una perforazione della membrana timpanica o alla trasformazine della mucosa della cassa da epitelio cubico a epitelio squamoso in seguito ad uno stimolo infiammatorio cronico (otite purulenta cronica, otite media ricorrente) o ad un pregresso intervento chirurgico

### SINTOMATOLOGIA

- ipoacusia
- otorrea fetida
- otalgia

- acufeni
- vertigini

#### **DIAGNOSI**

- visita ORL
- otomicroscopia
- rinofibroscopia
- studio della funzionalità uditiva, vestibolare, tubarica
- TC rocche e mastoidi
- RMN rocche e mastoidi e/o cerebrale in casi selezionati (presenza di complicanze gravi)

#### **COMPLICANZE**

- mastoidee
- nervose (paralisi del facciale, sindrome di Gradenigo-Citelli)
- labirintiche (fistole labirintiche, )
- complicanze intracraniche
- complicanze venose (trombosi seni venosi)

#### **MICROBIOLOGIA**

Gli agenti eziologici più comunemente implicati nelle otiti medie purulente insorte su un'otite colesteatomatosa sono in ordine di frequenza:

- Pseudomonas aeruginosa (superiore al 50%)
- Staphylococcus Aureus
- Proteus mirabilis
- Streptococchi
- Miceti (prevalentemente Aspergillus e Candida)

#### **TERAPIA MEDICA**

Indicata in ogni paziente in preparazione all'intervento chirurgico. E' indicata inoltre in caso di riacutizzazione del processo infiammatorio, nei pazienti non operabili per le condizioni generali, nei colesteatomi di piccole dimensioni.

- terapia locale con antibiotici e cortisonici
- terapia sistemica con antibiotici
- toelettatura e medicazioni locali in otomicroscopia

#### **TERAPIA CHIRURGICA**

**Indicata in ogni forma di colesteatoma.** In presenza di complicanze: intervento urgente.

Prevede la rimozione completa del colesteatoma con fresatura dell'osso circostante e l'eventuale ricostruzione dell'apparato di trasmissione i uno o due tempi. A seconda dell'estensione e della localizzazione del colesteatoma potranno essere eseguiti interventi di:

- antrotomia
- mastoidectomia, radicale modificata
- timpanoplastica
- ossiculoplastica

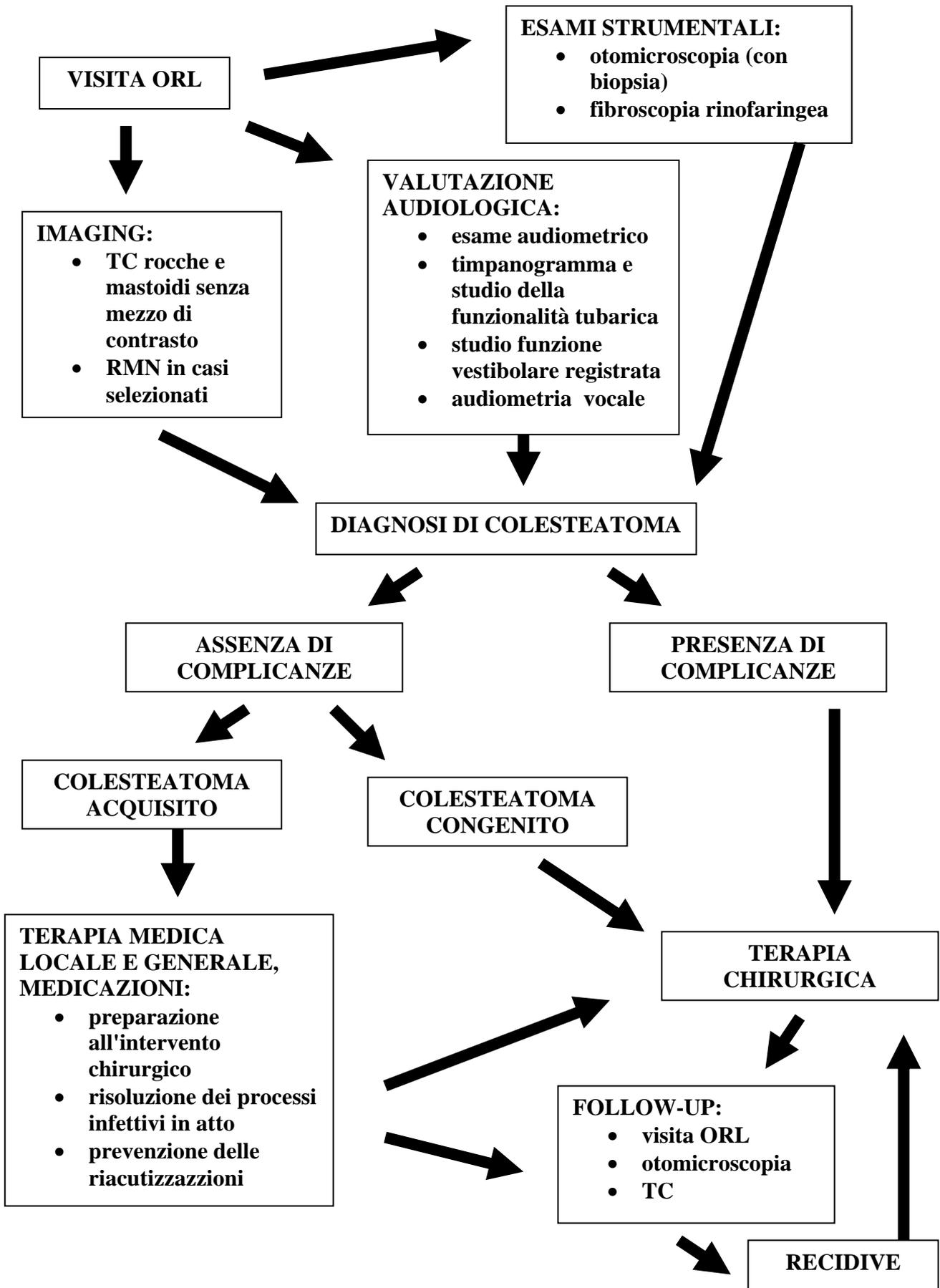
#### **Terapia chirurgica preventiva e/o complementare:**

- adenoidectomia
- settoplastica
- decongestione dei turbinati inferiori
- bonifica seni paranasali

#### **PROGNOSI**

Favorevole con stretto follow-up.

**FLOW CHART – OTITE CRONICA COLESTEATOMATOSA**



## **SORDITÀ NELL'INFANZIA**

La sordità può essere classificata in base al grado di perdita, alla sede della lesione, all'età di insorgenza.

In base al **grado di perdita** si distinguono: sordità lievi (20-40 dB), sordità medie (40-70 dB); sordità gravi (70-90 dB), sordità profonde (oltre 90 dB) e sordità totali (nessun residuo uditivo).

Tale classificazione, confrontata con l'intensità della parola (65 dB medi ad un metro di distanza), permette di capire le difficoltà che l'ipoacusico incontra nell'ascolto della voce di conversazione e, di conseguenza, quale effetto abbia nell'acquisizione linguistica qualora insorgesse prima dei tre anni di vita.

Considerando la **sede di lesione** si distinguono le sordità trasmissive (per disfunzione dell'orecchio esterno e/o medio) dalle sordità percettive, quest'ultime sono distinte in cocleari, retrococleari e centrali.

Le sordità trasmissive sono suscettibili di terapia medica e/o chirurgica spesso risolutive sull'impairment, mentre le sordità percettive non sono ancora trattabili con questo tipo di terapia e l'intervento è di tipo protesico riabilitativo al fine di ridurre e anche risolvere la disabilità e l'handicap comunicativo legati alla sordità, ma non l'impairment.

Infine per quanto riguarda il **momento di insorgenza** è prassi proporre due sottoclassificazioni, la prima riguardante il periodo di insorgenza in rapporto alla acquisizione del linguaggio verbale che, come risaputo, viene appreso attraverso la via uditiva e la seconda in rapporto all'età cronologica e all'evento lesivo. In rapporto all'acquisizione del linguaggio si distinguono: sordità preverbali (entro il 12° mese), sordità periverbali (1-3 anni) e sordità verbali (insorte dopo i tre anni) e tale classificazione acquisisce un valore pratico importante poiché l'organizzazione di una eventuale attività riabilitativa dovrà essere principalmente uditiva nelle sordità verbali, mentre nell'ipoacusie insorte prima dell'acquisizione linguistica dovrà essere anche cognitivo-linguistica.

Per quanto riguarda il momento di insorgenza si distinguono le sordità prenatali, dalle neonatali e dalle postnatali; le prime sono chiamate anche congenite e le rimanenti sordità acquisite; infine si ricorda che l'entità della perdita uditiva può essere stabile, fluttuante od evolutiva.

Relativamente alle cause di sordità è risaputo che le ipoacusie trasmissive vedono come cause più frequenti: i tappi di cerume, le otiti catarrali, le otiti medie acute ed i dismorfismi dell'orecchio esterno e/o medio; le sordità percettive sono nel 60% di origine genetica, sindromiche e non, nel 20-30% tossico-infettive e nei restanti casi idiopatiche.

Per quanto riguarda gli aspetti epidemiologici i dati della letteratura indicano che le sordità invalidanti (oltre 70 dB) hanno una prevalenza del 1,6 per mille, con una incidenza per i nuovi nati dell'1 per mille. La ipoacusie meno importanti sono, invece, molto frequenti e interessano un terzo della popolazione pediatrica in età prescolare quando è maggiore il picco di prevalenza delle Otiti Medie Essudative (OME).

Poiché l'udito rappresenta il canale principale per l'apprendimento in generale e per quello linguistico in particolare, la prevenzione, la diagnosi precoce ed il trattamento tempestivo, costituiscono delle attività determinanti per la crescita cognitiva futura del piccolo paziente.

### **PREVENZIONE**

Anche in campo audiologico si distinguono tre tipi di prevenzione: la primaria, la secondaria e la terziaria.

#### **PREVENZIONE PRIMARIA**

Grazie alla prevenzione primaria è possibile evitare l'insorgenza della sordità e questo oggi non è possibile per tutte le forme di ipoacusia, ma solo per quelle causate dall'ittero neonatale per incompatibilità Rh, dall'ototossicità da farmaci e da alcune malattie infettive.

##### ***a) Sordità da ittero neonatale***

La prevenzione primaria viene raggiunta con metodiche volte a ridurre il livello di bilirubina serica; il tipo di risorsa a cui ricorrere (fototerapia, immunoglobuline e.v., exanguinotrasfusione) viene decisa in base al livello di bilirubinemia, all'età del bambino ed alla patologia eventualmente associata.

### ***b) Ototossicità da farmaci***

L'assunzione di farmaci ototossici è un fattore di rischio audiologico per sordità. Tra le sostanze di cui è stata accertata l'ototossicità ricordiamo gli antibiotici aminoglicosidici (gentamicina, streptomina, kanamicina), i salicilati, il chinino, i chemioterapici (il cisplatino), i diuretici dell'ansa oltre ad alcune sostanze quali alcool e monossido di carbonio.

L'ototossicità può variare in modo apprezzabile non solo a seconda del dosaggio, della via di somministrazione e del ritmo (durata e numero di somministrazioni giornaliere) di trattamento, ma anche per la sensibilità individuale.

Tenuto conto di quanto sopra è utile sottolineare che, in caso di assoluta necessità di trattamento con farmaci ototossici, sia necessario un monitoraggio continuo della funzione uditiva per identificare iniziali danni, prima che diventino invalidanti. D'altra parte, il danno sensoriale si può manifestare a distanza di tempo dal trattamento farmacologico causale, per cui, solo con adeguato follow up, si possono identificare tali casi.

### ***3) Sordità da malattie infettive***

Molte malattie infettive causa di sordità possono essere prevenute con un intelligente programma vaccinale, premettendo che le cause principali di sordità percettiva su base infettiva sono la rosolia, il citomegalovirus, la toxoplasmosi, quando congenita; mentre le cause di sordità acquisita più frequente sono la parotite (causa di sordità monolaterale) e le meningiti batteriche. Nell'ambito delle infezioni congenite trasmesse in utero, le indagini sierologiche specifiche rivestono un ruolo diagnostico di conferma del sospetto clinico, ma per quanto riguarda la rosolia, tali esami sono significativi in epoca preconcezionale allo scopo di identificare le donne non protette da sottoporre a vaccinazione.

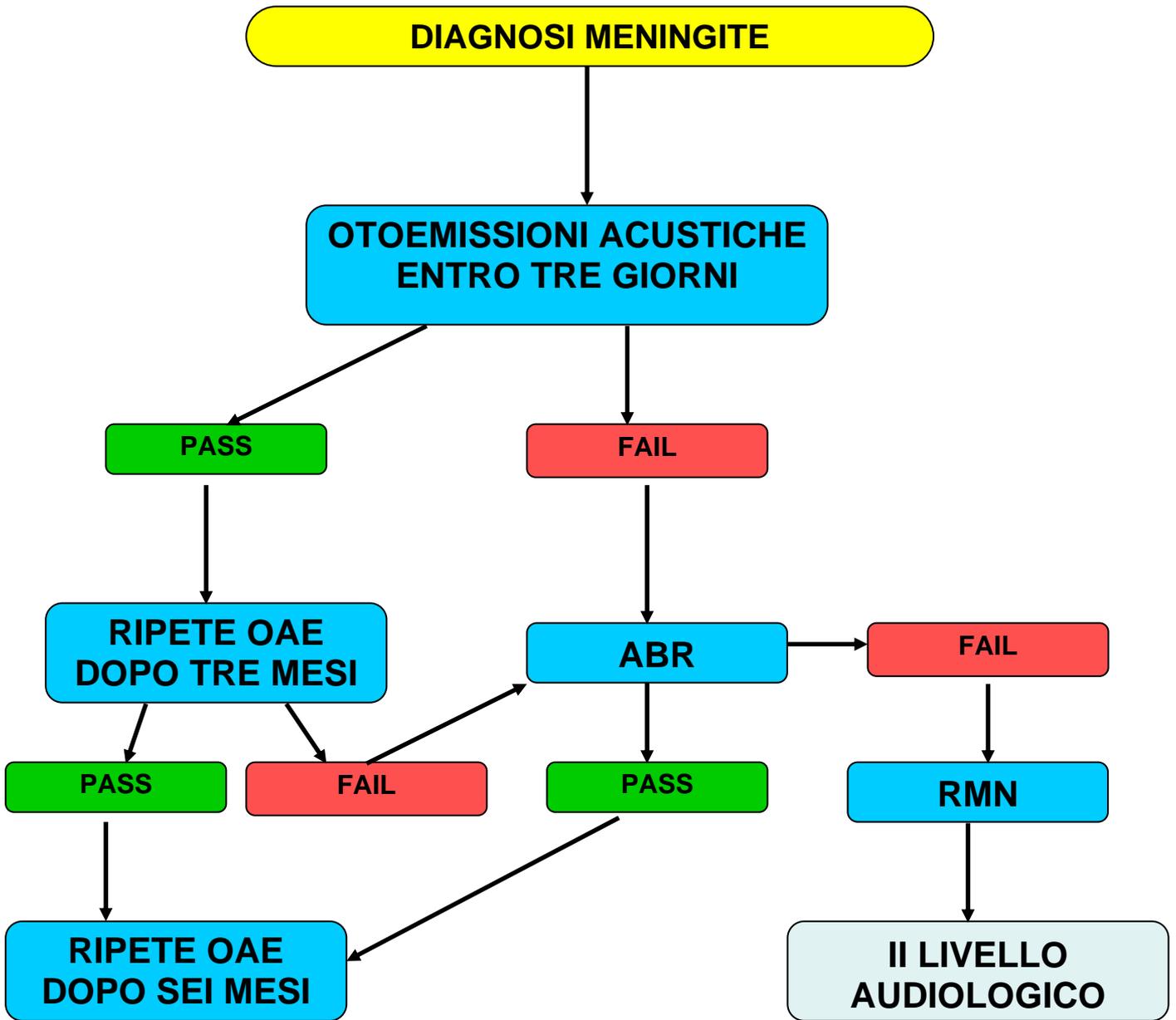
Oltre alla vaccinazione per la rosolia, sono raccomandate le vaccinazioni, anche per la parotite, il morbillo e gli agenti patogeni delle meningiti batteriche, in particolare per l'*Haemophilus* e il pneumococco.

Eseguire pertanto vaccinazioni nei confronti di tali patogeni può prevenire gran parte delle sordità acquisite.

### **PREVENZIONE SECONDARIA**

La prevenzione secondaria evita l'aggravamento dell'impairment uditivo soprattutto nelle otiti medie e nelle sordità da meningiti.

Per le otiti medie è condizione fondamentale l'igiene e la salute del rinofaringe. Importante è l'uso del cortisone nelle meningiti batteriche (soprattutto quelle da *Haemophilus*) per ridurre le possibilità di ossificazione endococleare che deve essere subito identificata prima che pregiudichi i risultati di un eventuale impianto cocleare.



## PREVENZIONE TERZIARIA

La prevenzione terziaria vuole evitare che la sordità diventi causa di disabilità ed handicap comunicativi, soprattutto quelli cronici come potrebbe essere il mancato apprendimento del linguaggio verbale, realizzando la condizione di sordomutismo.

Il mezzo per evitare che la sordità si complichino nel sordomutismo sono la diagnosi ed il trattamento precoci che possono essere reali solo se preceduti da una identificazione precoce raggiunta attraverso uno screening di massa nelle sordità congenite e con diagnosi immediata in quelle acquisite, soprattutto se da meningite.

Lo screening audiologico più importante in età pediatrica è quello neonatale perché consente di identificare precocemente le sordità gravemente invalidanti in un'età ottimale per il trattamento riabilitativo.

Lo screening neonatale può essere limitato ai soggetti a rischio audiologico, ma oggi è preferibile sottoporre al test tutta la popolazione.

### FATTORI DI RISCHIO AUDIOLOGICO

- Familiarità per sordità neurosensoriale congenita
- Infezioni congenite ( CMV, toxoplasmosi, rosolia, herpes etc )
- Malformazioni cranio-facciali
- Peso alla nascita <1500 g
- Ittero con bilirubinemia di almeno 20 mg/dl o che ha richiesto exanguinotrasfusione
- Farmaci ototossici
- Meningiti batteriche
- Ventilazione meccanica con durata > 4 giorni
- Punteggio Apgar 0-4 al 1° minuto e 0-6 al 5° minuto
- Sindromi/cromosomopatie associate a deficit uditivo

Prima di attivare qualsiasi attività di screening è necessario tener presenti alcuni concetti che evitano che un depistage si riveli inutile, costoso e dannoso.

E' importante sottolineare che lo screening non è una procedura diagnostica poiché mira ad indicare se un individuo rientra oppure no nella normalità, mentre l'indagine diagnostica permette una valutazione quantitativa e qualitativa dell'eventuale deficit uditivo.

Prima di attuare un programma di screening è fondamentale tener presente che non è sufficiente disporre di uno screening test valido, ma che si deve disporre di una organizzazione efficace e di un collegamento con un centro diagnostico di audiologia pediatrica poiché l'obiettivo non è solo l'identificazione, bensì la diagnosi ed il trattamento precoce della sordità.

Lo screening neonatale può essere limitato ai soggetti a rischio audiologico ( 2-4% di ipoacusie significative bilaterali ), ma, in considerazione del fatto che il 30-40 % dei soggetti con ipoacusia significativa non presenta fattori di rischio, è preferibile sottoporre al test tutta la popolazione, secondo le seguenti raccomandazioni.

Si eseguono le otoemissioni (OAE) e/o i potenziali evocati acustici del tronco automatici (AABR) la cui positività deve essere confermata dai potenziali evocati acustici convenzionali con la determinazione della soglia effettuati presso il centro stesso o presso un servizio di audiologia pediatrica.

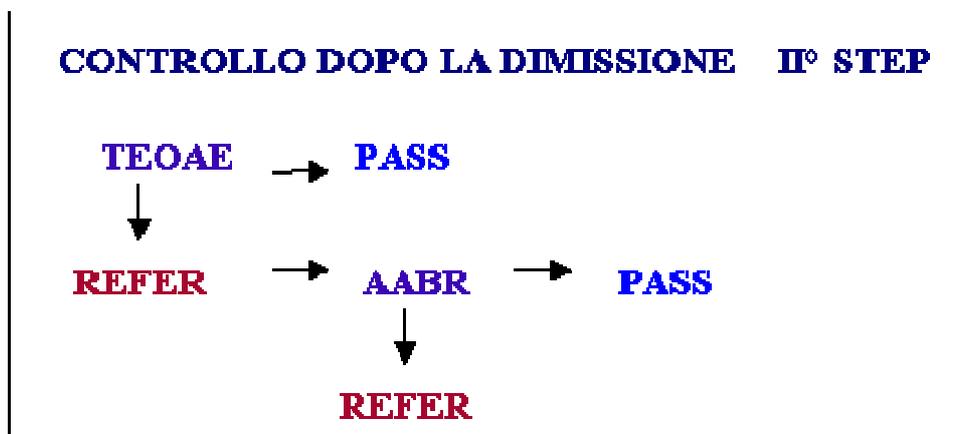
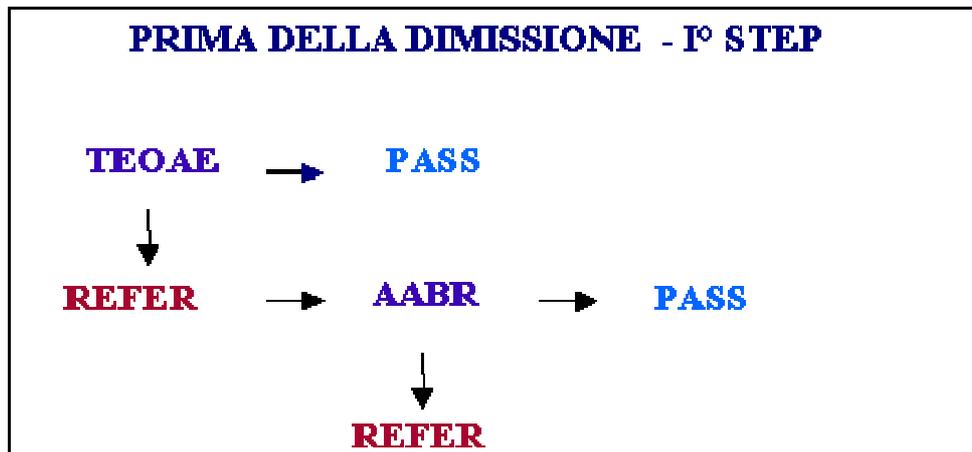
Nel caso in cui non esistano le condizioni per effettuare uno screening neonatale efficace con le metodiche indicate può essere utilizzato un opuscolo informativo da consegnare alle neomamme perché vigilino sull'udito del figlio

L'individuazione precoce della sordità non si esaurisce con lo screening neonatale in quanto sordità preverbalì possono insorgere anche in epoca successiva; la sorveglianza audiologica potrà essere effettuata mediante lo stesso opuscolo informativo consegnato a tutte le neomamme alla dimissione.

Lo screening audiologico neonatale perché sia efficace, deve interessare almeno il 95% della popolazione oggetto dell'indagine con un REFER non superiore al 4% e deve essere in grado di identificare un soggetto con sordità invalidante ogni mille nati .

Sono di seguito espòste le flow-charts proposte per l'organizzazione di uno screening audiologico per i neonati senza e con fattori di rischio audiologico

### FLOW-CHART NEONATI NON A RISCHIO





### Neonati a Rischio Audiologico



\* I potenziali evocati acustici automatici (AABR) non possono essere utilizzati per l'individuazione della soglia uditiva in caso di alterazione strutturali dell'encefalo (malformazioni, infarti cerebrali ecc.) e vanno sostituiti con i potenziali evocati acustici del tronco convenzionali (ABR) per la possibilità di falsi negativi.

## **DIAGNOSI**

### **DIAGNOSI AUDIOLOGICA**

La diagnosi audiologica è di tipo clinico-strumentale e prevede diversi momenti di indagine, raggruppati in due batterie: una per le sordità trasmissive e l'altra per le sordità percettive, sottolineando che la raccolta dei dati anamnestici non dovrà essere condotta solo per identificare l'eziopatogenesi del deficit uditivo, ma soprattutto per evidenziare le caratteristiche sintomatologiche dei vari tipi di ipoacusia in termini di abilità comunicative.

In presenza di una sordità trasmissiva ci si potrà limitare allo studio audio/impedenzometrico che, nella maggior parte dei casi, è sufficiente per proporre l'adeguato trattamento terapeutico.

Per le sordità percettive, invece, è necessario conoscere:

- l'entità del deficit uditivo,
- gli effetti del deficit relativamente alla disabilità e all'handicap,
- la sede di lesione sia in termini di topodiagnosi funzionale che morfologica,
- l'eziopatogenesi della sordità,
- la presenza di patologie associate.

Tutte le informazioni dovrebbero essere raccolte in un unico documento diagnostico così da non disperdere notizie utili ai fini preventivi, terapeutici e riabilitativi.

### **ENTITA' DEL DEFICIT**

Il deficit uditivo deve essere definito con precisione per tutte le frequenze normalmente valutate in audiometria tonale. A questo proposito si sottolinea che tutti i test oggettivi attendibili (ECoGh, ABR) non consentono la ricostruzione di un audiogramma tonale e non permettono di identificare soglie uditive superiori a 100 dB HL, si tratta quindi di test di conferma e non di valutazione principale.

I test di audiometria da utilizzare varieranno in base all'età del paziente, distinguendo:

- B.O.A (Behavioral Observation Audiometry)
- V.R.A. (Visual Reinforced Audiometry)
- C.O.R. (Conditionated Orientation Audiometry)
- PLAY AUDIOMETRY;

ed il clinico attuerà una propria strategia per migliorare sensibilità e specificità (ripetizione del test da personale diverso con procedura cieca, formazione di un team di esperti esaminatori, esecuzione del test con modalità T.T.M. ecc....).

Si ricorda che le sordità si distinguono in: ipoacusie lievi (20-40 dB), medie (40-70 dB), gravi (70-90 dB), profonde (90-120 dB), cofosi se sordità totale bilaterale, anacusia se monolaterale.

### **EFFETTI DISABILITANTI DEL DEFICIT**

Tutte le sordità superiori a 70 dB non permettono di sentire la voce di conversazione e quindi provocano un ovvio effetto disabilitante con riflessi sociali.

Le sordità lievi o medie, invece, non sempre sono causa di disabilità o handicap che vanno indagati sia valutando il comportamento comunicativo del paziente (nel bambino piccolo può essere utilizzata la Video Analisi del Comportamento Comunicativo) che il giudizio prodotto da genitori ed insegnanti, privilegiando i questionari che permettano la quantificazione del giudizio stesso.

L'importanza di tale indagine nasce dal fatto che in alcuni casi di sordità percettive lievi o medie, a sede cocleare, il recruitment compensa il deficit uditivo per stimoli sopraliminari come la voce di conversazione e per questi soggetti non è consigliabile alcun trattamento protesico/riabilitativo, se non un follow up periodico. Il principio appena descritto è valido soprattutto nei primi mesi di vita poiché le situazioni comunicative in cui si viene a trovare l'infante raramente sono di ascolto multiplo dove l'ipoacusia lieve o media acquista una valenza disabilitante.

## **SEDE DI LESIONE**

La topodiagnosi audiologica si raggiunge con l'impedenzometria, le otoemissioni e lo studio dei potenziali evocati.

La diagnosi morfologica, a sua volta, riguarda soprattutto i dismorfismi della catena ossicolare, dell'orecchio interno e del nervo acustico, servendosi della TAC quando l'oggetto di indagine è il tessuto osseo e la RMN quando invece si vogliono studiare i tessuti molli.

## **EZIOPATOGENESI DELLA SORDITA'**

In prima diagnosi il clinico si può trovare di fronte a due possibilità: sordità da cause note e da cause ignote. In tutte le sordità da cause ignote è utile effettuare la ricerca di una possibile infezione da CMV oppure di una trasmissione genetica del deficit.

## **INFEZIONE DA CMV**

La sordità da citomegalovirus rappresenta oggi la causa più frequente di deficit uditivo per infezione congenita anche se causa una ipoacusia spesso evolutiva anche dopo i primi mesi vita.

Per identificare a posteriori una infezione congenita da CMV si può risalire alla Guthrie - Card, conservata per cinque anni presso il Laboratorio di Screening Neonatale e Biochimica Malattie Ereditarie A.O. ICP di Milano, da dove può essere estratto il DNA virale mediante PCR, DBS-test eseguito presso l'Istituto di Virologia dell'Università di Milano.

## **SORDITA' GENETICHE**

Oltre il 60% delle sordità è di origine genetica, di queste, il 30% fanno parte di una condizione sindromica, ad ereditarietà mendeliana, quali ad esempio: Sindrome di Alport; Sindrome di Norie; Sindrome di Usher; Sindrome di Pendred; Sindrome di Waardenburg; Sindrome di BOR; Sindrome di Jervell-Lange-Nielsen ecc...

Il 70% sono forme non sindromiche ad ereditarietà mendeliana o mitocondriale suddivise come di seguito

- Recessive (circa l'80% dei casi)
- Dominanti (circa il 18% dei casi)
- X-linked (circa l'1% dei casi)
- Mitocondriali (circa l'1% dei casi)

Ad ogni modalità di trasmissione corrisponde uno specifico rischio genetico di ricorrenza della sordità.

E' compito e responsabilità del genetista inquadrare il paziente successivamente alla diagnosi di sordità identificando o escludendo patologie associate (forme sindromiche). La definizione dell'eziologia genetica della sordità non deve essere perseguita solo per una completezza diagnostica, ma anche perché alcune condizioni morbose possono essere suscettibili di terapia, oppure possono limitare i risultati terapeutici.

Sul piano pratico si configurano tre situazioni principali:

### **1. Soggetto con ipoacusia nell'ambito di un evidente quadro polimalformativo:**

eseguirà per la prima volta una valutazione dismorfologica in un contesto ambulatoriale, per impostare adeguatamente l'iter più adatto all'inquadramento diagnostico generale, e successivamente, a seconda della diagnosi finale posta, verrà rivalutato per il monitoraggio delle possibili complicanze mediante Day-Hospital e/o ricoveri presso il Centro di Riferimento. Eseguirà i test genetici (citogenetici e/o molecolari) specifici per ciascuna patologia

### **2. Soggetto con sindrome malformativa e potenziale rischio di ipoacusia come complicanza nota del quadro sindromico:**

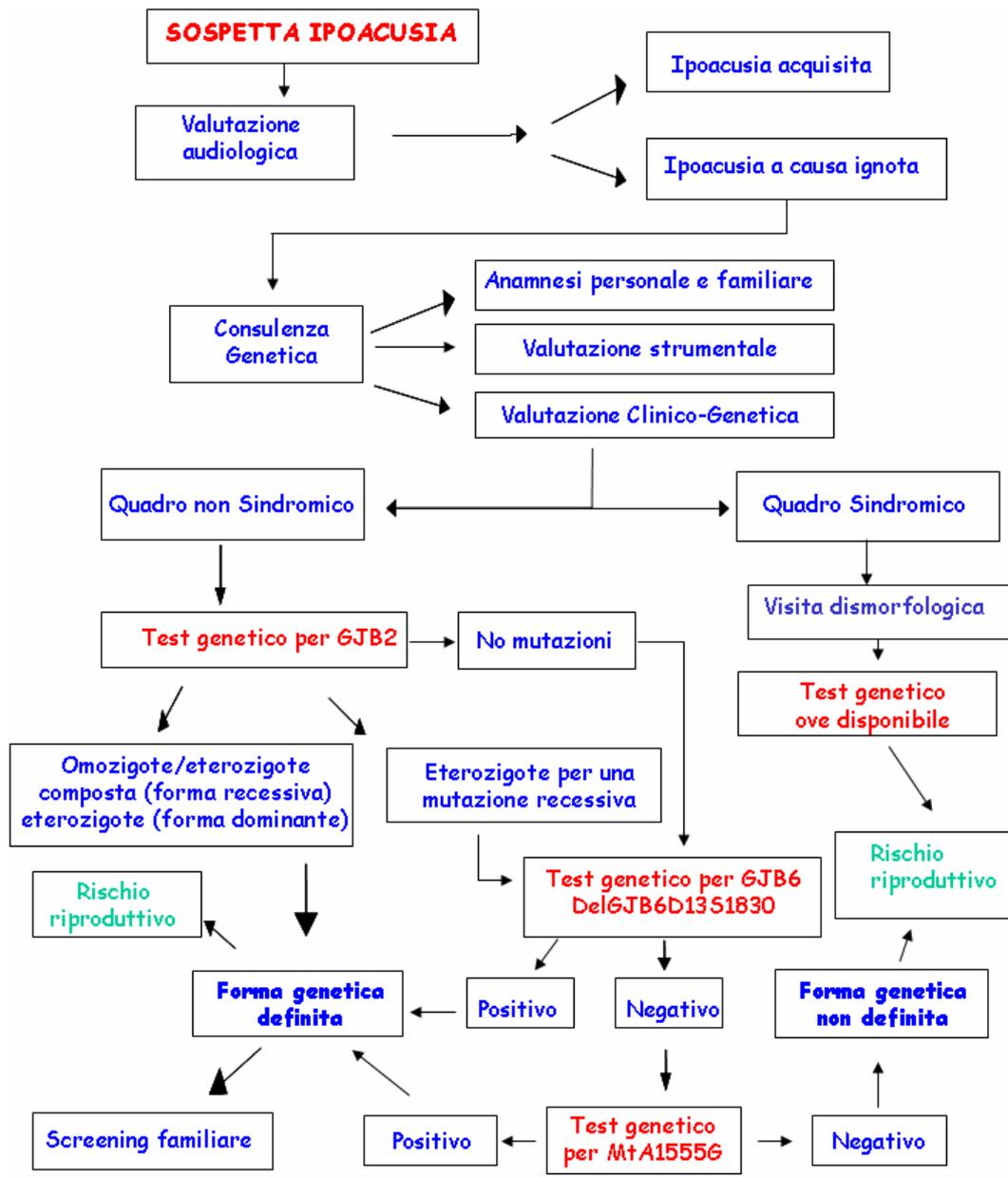
verrà impostata una accurata valutazione della funzione uditiva e, qualora essa risultasse anomala, opportunamente indirizzato per trattamento

### **3. Soggetto con sordità isolata:**

verrà sottoposto al test genetico della connessina 26 ed eventualmente connessina 30 e mitocondriale, dopo aver raccolto il consenso nell'ambito di una consulenza genetica che spieghi le caratteristiche ed i limiti del test genetico.

Al termine della consulenza genetica verrà formulato, caso per caso, il rischio di trasmissione della sordità nella famiglia e verrà consegnato un referto scritto contenente gli esiti delle indagini molecolari.

I genetisti contribuiscono pertanto all'identificazione dell'eziologia e alla definizione del rischio genetico dei pazienti affetti da ipoacusie genetiche e dei loro familiari, facilitando la realizzazione di un percorso integrato con altri specialisti secondo la seguente flow-chart.



## LA TERAPIA

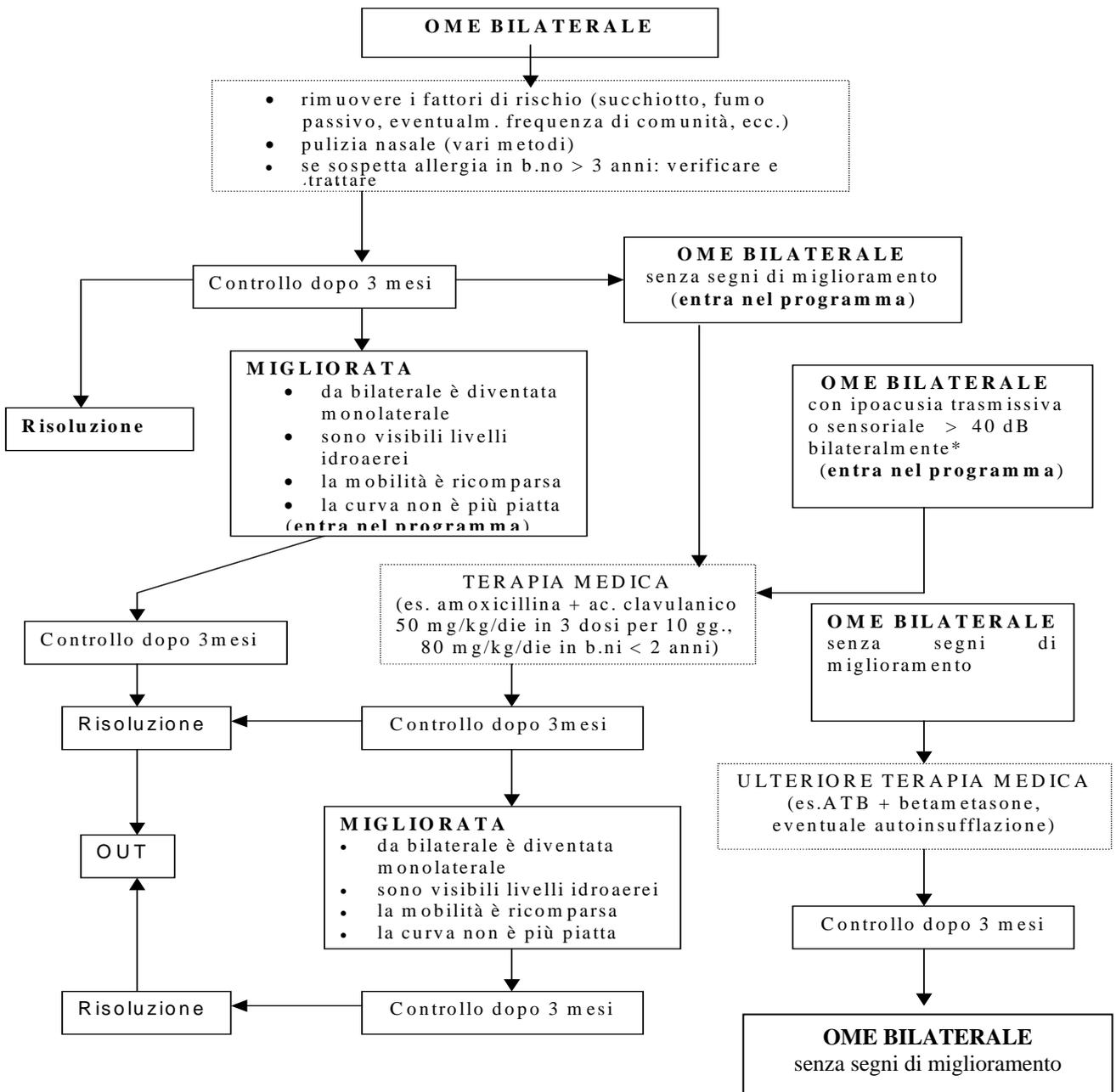
### TERAPIA MEDICA

La terapia medica interessa soprattutto il trattamento delle otiti suddivise in OME (Otite Media Effusiva), OMA (Otite Media Acuta), OMC (Otite Media Cronica).

### OTITE MEDIA EFFUSIVA

Rappresenta la patologia uditiva più frequente in età pediatrica tanto da interessare il 30% dei bambini in età prescolare, scendendo successivamente al 2% perché autorisolvente ed è a questi che vanno rivolte le attenzioni clinico terapeutiche.

- Entrano nel programma di follow up i soggetti che presentano un quadro di OME bilaterale persistente senza nessun segno di miglioramento dopo 3 mesi dalla prima valutazione. Allo scopo di poter garantire un ulteriore controllo programmato entreranno nel programma anche i pazienti con OME giudicata “migliorata” al primo controllo trimestrale. In questo caso, dopo tale controllo, il paziente andrà in “drop out”.
- In presenza di ipoacusia di grado medio ( $\geq 40$  dB nelle frequenze comprese tra 500 e 4000 Hz) il soggetto con OME bilaterale entra direttamente nel programma, senza l’attesa di 3 mesi.



\* Nelle frequenze comprese fra 500 e 4000 Hz cioè quelle del linguaggio parlato.

° Invio all’ORL in qualsiasi fase qualora si sospetti la presenza di una patologia più importante dell’OM (atelettasia con tasche della MT, gravi alterazioni della MT come ad es. timpanosclerosi, OME cronica monolaterale spt in pz. con più di 5/6 anni) o di grave ostruzione nasale. Valutare sempre anche segni e sintomi di ipertrofia adenoidea (es. apnee notturne) che possa avere un ruolo attivo nella patogenesi dell’OME.

## **OTITE MEDIA ACUTA**

L'otite media acuta prevede una prima diagnosi differenziale tra otite esterna e otite media, limitandosi alla terapia locale nel primo caso e instaurando un trattamento generale nel secondo caso con ricorso ad Amoxicillina protetta e/o cefalosporina di terza generazione.

## **OTITE MEDIA CRONICA**

L'otite media cronica prevede un trattamento locale di toelette e generale per controllare la flogosi ed impedendo eventuali complicanze locali (colesteatoma) e a distanza. Raggiunto l'obiettivo sarà necessario decidere l'opportunità delle seguenti opzioni terapeutiche: attesa, trattamento chirurgico, trattamento protesico.

## **TERAPIA CHIRURGICA**

Dismorfismi della catena

I dimorfismi della catena prevedono un trattamento chirurgico ricostruttivo la cui efficacia deve essere attentamente valutata dall'operatore poiché la protesizzazione acustica permette di raggiungere immediati ed efficaci risultati funzionali.

Otite cronica siero mucosa (Glue-ear)

Il trattamento chirurgico con drenaggi transtimpanici è indicato nei casi di glue ear caratterizzato da ipoacusia, segni otoscopici tipici e tuba pervia.

Otiti croniche purulente

Il trattamento chirurgico prevede tre opzioni: miringoplastica, timpanoplastica aperta, timpanoplastica chiusa, a seconda del caso, ma privilegiando i trattamenti conservativi quando il tipo e l'estensione della patologia non richieda interventi demolitori per risolvere definitivamente l'infezione.

## **TRATTAMENTO PROTESICO RIABILITATIVO**

La strategia da seguire riguarda soprattutto le sordità percettive e le trasmissive non trattabili con terapia medica o chirurgica. Due sono i momenti determinanti e cioè la protesizzazione e la riabilitazione logopedia che sarà garantita da un team di specialisti coordinato dal responsabile della struttura che prende in carico il paziente e di cui la famiglia è parte attiva.

## **PROTESIZZAZIONE**

Tralasciando le ipoacusie trasmissive per le quali può essere necessario l'uso di protesi per via ossea, la protesizzazione è, inizialmente, sempre di tipo acustico, binaurale e associata, quando necessario, all'uso di un vibratore.

La prescrizione protesica segue le regole dettate dall'attuale legislazione nazionale e regionale e deve essere eseguita immediatamente dopo la diagnosi. I primi tempi d'uso saranno utilizzati dal clinico anche come prova ex iuvantibus per confermare la diagnosi.

Da un punto di vista generale vale la regola secondo cui nelle ipoacusie non profonde è opportuno prescrivere protesi digitali per garantire una buona qualità di riproduzione. In caso di sordità profonde, invece, l'interesse principale riguarda l'entità dell'amplificazione che non sempre con le protesi digitali è sufficiente per compensare perdite uditive importanti. In tal caso il clinico prenderà in considerazione protesi programmabili che permettano di raggiungere i livelli di amplificazione necessari.

Non va infine dimenticato che la scelta protesica dipende dalle metodiche riabilitative che seguirà il paziente poiché le metodiche oralistiche "espressione dipendente" esigono amplificazioni minori rispetto a quelle che affiancano le metodiche riabilitative di tipo acupedico.

Non appena il piccolo paziente entri in situazioni di ascolto multiplo (asilo nido, scuola materna...) è necessario associare alla protesi acustica l'uso di un sistema FM, anch'esso binaurale.

Il sordo profondo sarà successivamente candidato ad impianto cocleare da eseguire dopo i dodici mesi di vita quando non sussistano rischi di ossificazione come può avvenire nelle sordità postmeningitiche. In tal caso l'impianto cocleare è indicato anche prima dei dodici mesi di vita.

L'indicazione all'impianto cocleare dovrà essere confermata qualora le protesi acustiche e i vibratorii non permettano di raggiungere sufficienti risultati riabilitativi. L'applicazione dell'impianto cocleare è generalmente monoaurale, eccezion fatta nei casi di recente meningite batterica per la quale i rischi di fibrosi e/o ossificazione impongono l'intervento per entrambi gli orecchi e nei sordo ciechi dove l'orientamento uditivo consente di ridurre l'handicap di mobilità.

### **RIABILITAZIONE**

La riabilitazione logopedica sarà prevalentemente di tipo oralistico limitandosi agli aspetti uditivi nelle sordità lievi e medie e occupandosi anche di quelli cognitivo linguistici nei deficit uditivi più importanti.

Sarà in ogni caso garantito l'insegnamento della lingua dei segni in luoghi idonei qualora i genitori del bambino preferiscano questo tipo di trattamento oppure quando la scelta protesico-oralistica non consenta di raggiungere sufficienti risultati comunicativi.

### **PRESCRIZIONE DELLE PROVVIDENZE e DELLE AGEVOLAZIONI**

Il medico competente dovrà provvedere anche a fornire la documentazione necessaria per ottenere le provvidenze di cui il paziente presenta diritto. Le più importanti sono l'indennità di comunicazione e quella di frequenza e la scelta tra le due dovrà essere fatta dal genitore secondo quanto previsto dalla legislazione in vigore. Si ricorda che si può fruire dell'indennità di comunicazione dopo il primo anno di vita, ma con l'indennità di frequenza è possibile coprire le spese per questo primo momento riabilitativo, permettendo poi ai genitori del paziente di trasformare l'indennità di frequenza stessa in comunicazione se ritenuta più favorevole.

Oltre all'indennità è necessario fare una dichiarazione dello stato di handicap e di informare i genitori sulle agevolazioni previste per quanto riguarda il bollo e l'acquisto dell'automobile nonché sulle agevolazioni locali e che riguardano soprattutto i trasporti.

### **ASSEGNAZIONE DELL'INSEGNANTE DI SOSTEGNO**

All'inizio di ogni anno solare è necessario che l'equipe che segue il paziente provveda a compilare la richiesta dell'eventuale insegnante di sostegno da affiancare al bambino. La relazione sarà allegata alla diagnosi comunicativo funzionale nella quale saranno suggerite le ore in cui l'insegnante di sostegno dovrà essere presente nell'arco della settimana scolastica, ricordando però che la decisione definitiva di assegnazione delle risorse spetta al direttore scolastico.

### **ASSEGNAZIONE DELL'ASSISTENTE DOMICILIARE**

Gli Assessorati Provinciali all'Assistenza, direttamente o tramite i Comuni, generalmente prevedono la possibilità di assegnare un assistente alla comunicazione la cui attività si esplica a domicilio del paziente. Si tratta di personale preparato ad hoc e la cui attività dovrà essere organizzata dal centro audiologico a cui fa riferimento il bambino.

### **I CONTROLLI**

I controlli variano a seconda del tipo di ipoacusia.

Per tutte le patologie dell'orecchio trattate chirurgicamente deve essere verificata la guarigione della malattia e la soluzione o la stabilizzazione dell'impairment ad almeno due anni di distanza.

Le patologie che hanno beneficiato della sola terapia medica andranno valutate secondo l'esperienza del curante

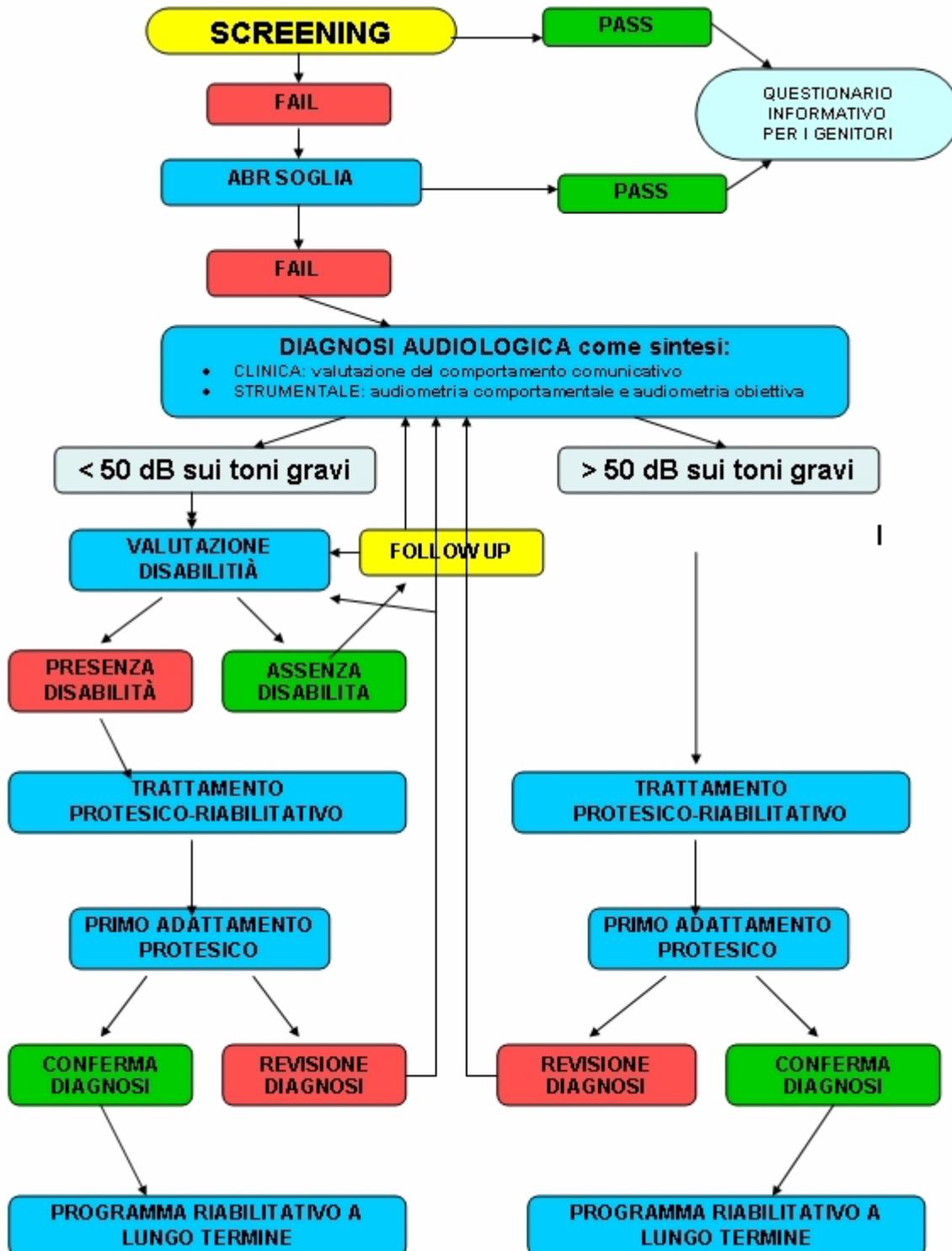
Per le sordità percettive il follow up dovrà essere più articolato interessando l'impairment, il guadagno protesico, il grado di disabilità ed il grado di handicap.

Monitorando l'impairment si valuterà la stabilità della perdita uditiva e quindi l'efficacia continua dei presidi protesici prescritti.

Il controllo protesico si riferirà sia al guadagno funzionale (tonale e verbale) che al buon funzionamento degli strumenti in uso.

Il grado di disabilità familiare e scolastico informerà sulle difficoltà incontrate dal paziente sia in ambiente domestico che sociale e porterà a considerare l'opportunità di interventi integrativi alla riabilitazione quali l'assegnazione di un assistente domiciliare o dell'insegnante di sostegno.

La periodicità in cui è consigliabile il follow up del sordo percettivo è semestrale e in tale occasione è opportuno formalizzare i piani riabilitativi successivi.



## **BIBLIOGRAFIA**

- Ambrosetti U.: Manuale di leggi e provvedimenti in favore delle persone con problemi di udito. Ed. Nero su Bianco, Milano (2002).
- American Academy of Pediatrics. Task Force on newborn and infant hearing. Newborn and infant hearing loss: detection and intervention. *Pediatrics* (1999), 103 (2), pp. 527-30.
- Barbi M., Binda S., Caroppo S., Ambrosetti U., Corbetta C., Sergi P.: A wider role for congenital cytomegalovirus infection in sensorineural hearing loss. *Pediatr Infect Dis J* (2003), 22, pp. 39-42.
- Brambilla D., Ianes D., Celi F.: Il piano educativo individualizzato. Ed Trickson, Trento.
- Burdo S.: La sordità infantile. Edizioni Masson, Milano (1998).
- Burdo S., Poggia C., Giuria P.: T.A.U.V. (Test Abilità Uditive Varese). *I Care Suppl* n° 2 Anno 20 (Apr-Giu 1995).
- Del Bo M., Giaccai F., Grisanti G.: Manuale di Audiologia. Ed. Masson, Milano (1980).
- Gorlin R.G.: Hereditary hearing loss and its Syndromes. Oxford University Press, New York (1995).
- Grandori F., Hayes D. (Editors): *Audiology Today, Special Issue on Newborn Hearing Screening*, (Oct.2002).
- Grandori F., Hayes D.: Guest Editorial, NHS 2000 - The first International Conference on Newborn Hearing Screening, Diagnosis and Intervention. *International Pediatrics* (2001), vol. 16, 2, p. 126.
- Gravel J. et al.: The New York State Universal Newborn Hearing Screening Project. *Ear and Hearing* (2001), 21 (2), pp. 131-40.
- Hull R.: *Aural Rehabilitation*. Singular Publishing Group. San Diego (1996).
- Jakler R., Brackmann D.E.: *Neurootology*. Mosby-Year book. St. Louis (1994).
- Joint Committee on Infant Hearing Position Statement. Year 2000 Position Statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Am Journal of Audiol* (2000), 9, pp. 9-29.
- Katz J.: *Handbook of Clinical Audiology*. William and Wilkins, Baltimore (1994).
- Koomen I., Grobbee D.E., Roord J.J. et al.: Hearing loss at school age in survivors of bacterial meningitis: assessment, incidence and prediction. *Pediatrics* (2003), 112, pp. 1049-1053.
- Lalwani A.K., Grundfast K.M.: *Pediatric Otology and Neurootology*. Lippincott-Raven. Philadelphia (1998).
- Ling D.: *The Foundation of Spoken Language for Hearing Impaired Children*. Whashington DC. Alexander Graham Bell Association for the Deaf (1989).
- Oostenbrink R., Maas M., Moons K.G., Moll H.A.: Sequelae after bacterial meningitis in childhood. *Scand J Infect Dis* (2002), 34, pp. 379-382.
- Pappas D.G.: *Diagnosis and treatment of Hearing Impairment in Children*. Singular Publishing Group San Diego (1998).
- Pollack D.: *Educational audiology for the Limited Hearing Infant and Preschooler*. Springfield II: Charles Thomas (1985).
- Van de Beek D., de Gans J., McIntyre P., Prasad K.: Corticosteroids in acute bacterial meningitis. *Cochrane database Sys Rev* (2003): CD004305.
- Vohr B.R. et al. : Comparison of costs and referral rates of 3 universal newborn hearing screening protocols. *J Pediatr* (2001), 139 (2), pp. 238-44.
- White K.R.: Early Hearing Detection and Intervention Programs: Opportunities for Genetic Services. *Am J Med Genet* 130A (2004), pp. 29-36.
- Wilson C., Roberts A., Stephens D.: Improving hearing assessment of children post-meningitis. *Arch Dis Child* (2003), 88, pp. 976-977.
- Yoshinaga-Itano C., Gravel J.S.: The evidence for universal newborn hearing screening. *Am J Audiol* (2001), 10 (2), pp. 62-4.

## Autori

*P. Giuliani, Regione Lombardia- Direzione Generale Sanità.*  
*M. Agnello, Regione Lombardia - Direzione Generale Sanità*  
*U. Ambrosetti , IRCCS Policlinico - Università degli Studi Milano - Audiologia*  
*A. Antonelli, AO Spedali Civili di Brescia - Università di Brescia-Otorinolaringoiatria*  
*A. Arrighini AO Spedali Civili di Brescia - Pediatria*  
*M. Barbi, Università degli Studi Milano – Istituto Virologia*  
*M. G. Barezzi, AO Spedali Civili di Brescia - Otorinolaringoiatria*  
*R. Besana, AO “Ospedale Civile di Vimercate” Ospedale di Desio - Pediatria*  
*D. Brambilla, IRCCS Medea La Nostra Famiglia. Bosisio Parini. Lecco - Audiologia e Foniatria*  
*S. Burdo, AO Ospedale di Circolo Varese- Audiovestibologia*  
*D. Cadamosti, rappresentante di Medicina Generale SNAMID- Lombardia*  
*M. Casati, rappresentante di Federazione Italiana Medici Pediatri - Lombardia*  
*A. Cesarani, IRCCS Policlinico - Università degli Studi Milano - Audiologia*  
*G. Danesi, AO Ospedali Riuniti di Bergamo - Otorinolaringoiatria*  
*G. Felisati, AO S. Paolo - Università degli Studi Milano - Otorinolaringoiatria*  
*R. Gaini, AO S. Gerardo di Monza- Università degli Studi Milano-Bicocca Otorinolaringoiatria*  
*G. Genduso, AO S. Gerardo di Monza- Direzione Sanitaria*  
*F. Grandori, Consiglio Nazionale delle Ricerche*  
*G. Guareschi, Medico di Medicina Generale*  
*F. Lalatta, AO Istituti Clinici di Perfezionamento-Milano -Genetica Medica*  
*L. Luzzi Regione Lombardia - Direzione Generale Sanità*  
*M. Mazzocca, AO Niguarda - Milano Centro di Otofoniatria*  
*L. Merlino, Regione Lombardia - Direzione Generale Sanità*  
*P. Monti, AO Lecco - Direzione Sanitaria*  
*L.D. Notarangelo, AO Spedali Civili di Brescia- Università di Brescia - Pediatria*  
*G. Pastorino, AO Istituti Clinici di Perfezionamento-Milano Neurofisiopatologia*  
*M.C. Patrosso , AO Niguarda –Milano - Genetica*  
*E. Preite, ASL Pavia- Direzione Sanitaria*  
*M. Romagnoli, AO S. Gerardo di Monza- Università degli Studi Milano-Bicocca Otorinolaringoiatria*  
*P. Sergi, AO Istituti Clinici di Perfezionamento-Milano Neurofisiopatologia*  
*L. Sordo, AO S. Gerardo di Monza- DNTB Università degli Studi Milano-Bicocca Otorinolaringoiatria*  
*A. Scotti, AO S.Paolo Milano Otorinolaringoiatria*  
*C. Squeglia, AO Desenzano Otorinolaringoiatria*



# Rete Udito

network regionale per la cura dell'udito